

AIRFA PROGETTI

Anno 2015

Nel 2015, l'Associazione ha scelto di finanziare i seguenti progetti di ricerca:

- Applicazione della tecnologia di sequenziamento **Ion Torrent per la diagnosi molecolare dell'Anemia di Fanconi**, condotto dalla **Dr.ssa Anna Savoia, IRCSS Burlo Garofalo di Trieste**.

Con questo studio ci si è proposti di verificare l'applicabilità della tecnologia di sequenziamento **Ion Torrent** alla diagnosi molecolare della **FA** sequenziando contemporaneamente tutti i geni responsabili. Per testare la specificità e la sensibilità della tecnologia è stato previsto di analizzare 20 campioni di controllo e 10 mai sottoposti allo screening molecolare. Le varianti individuate saranno poi confermate mediante sequenziamento Sanger e analizzate con software bioinformatici appropriati per discriminare le possibili varianti patogenetiche dagli SNP e valutarne il grado di patogenicità.

- Studio dell'attività delle metalloproteasi in cellule di pazienti con **Anemia di Fanconi**, condotto dal **dr. Enrico Cappelli, Ospedale Gaslini di Genova**.

Il progetto ha previsto di valutare quali metalloproteasi hanno una ridotta attività nelle cellule e nei tessuti dei pazienti Fanconi. Una prima fase del lavoro ha previsto lo svolgimento su linee cellulari di fibroblasti primari e linee linfoblastoidi. La scelta di partire da linee cellulare permette infatti di svolgere il grosso lavoro di identificazione su materiale facilmente reperibile e manipolabile. Una seconda parte del lavoro invece ha previsto lo svolgimento su campioni di pazienti come cellule di sangue periferico e midollare e sul plasma ottenuto da tali tessuti. Infine, linee cellulari mesenchimali ottenuti da pazienti Fanconi potranno essere indotte a differenziazione in cellule di differenti tessuti (osteociti, condrociti e adipociti) così da studiare le singole metalloproteasi tessuto specifiche.

- Caratterizzazione molecolare dei tumori solidi in pazienti affetti da **Anemia di Fanconi**, condotto dalla **Dr.ssa Angela Mastronuzzi, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma**. Obiettivi principali dello studio sono rappresentati da:

- **Identificazione precoce** dei pazienti affetti da tumori solidi con caratteristiche fenotipiche compatibili con **Anemia di Fanconi**.
- Screening diagnostico iniziale mediante **DEB test**.
- **Caratterizzazione genetica** dei pazienti affetti da **FA** e da tumori solidi.
- **Caratterizzazione molecolare** (vie metaboliche espresse dal tumore, microRNA su tumore e su sangue circolante) dei tumori solidi.
- **Identificazione di target terapeutici**.